

**ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΥΣΑ
ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ****Φαινόμενο Raynaud
και αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα
Περιγραφή περίπτωσης****Ε. Ατσάλη
Φ. Ψύχου****ΠΕΡΙΛΗΨΗ**

Περιγράφεται κορίτσι, ηλικίας 13 χρόνων, με φαινόμενο Raynaud, αίσθημα κόπωσης, αρθραλγίες και μυαλγίες, στο οποίο διαγνώστηκε θυρεοειδίτιδα Hashimoto με συνοδό υποθυρεοειδισμό. Στην ασθενή χορηγήθηκε θεραπεία υποκατάστασης και παρουσίασε ύφεση της συμπτωματολογίας της όταν η θυρεοειδική λειτουργία αποκαταστάθηκε στο φυσιολογικό. (**Δελτ Α' Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών 2007, 54(3):274-280**)

Λέξεις ευρετηριασμού: υποθυρεοειδισμός, αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα, φαινόμενο Raynaud.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το φαινόμενο Raynaud περιγράφηκε το 1862 από τον Maurice Raynaud¹. Χαρακτηρίζεται από απότομη αλλαγή του χρώματος των δακτύλων των άκρων, που εγκαθίσταται αυτόματα ή ως απάντηση στο κρύο και στο συναισθηματικό στρες². Στην κλασική μορφή του περιλαμβάνει τρεις φάσεις, ωχρότητα αρχικά, κυάνωση στη συνέχεια και τέλος ερυθρότητα των δακτύλων^{1,2}. Ως τυπικό φαινόμενο Raynaud χαρακτηρίζεται η παρουσία δύο από τις τρεις φάσεις, ενώ η παρουσία μίας μόνο με συνοδές αιμωδίες ή παραισθησία χαρακτηρίζεται ως πιθανό φαινόμενο Raynaud^{1,3}.

Το φαινόμενο Raynaud αφορά συνήθως στα δάκτυλα των χεριών, μερικές φορές και των ποδιών². Συχνά ξεκινά από ένα δάκτυλο και επεκτείνεται στα υπόλοιπα, συμμετρικά στα δύο χέρια². Συχνότερα προσβάλλονται ο δείκτης, ο μέσος και ο παράμεσος³. Μπορεί να συνυπάρχουν συμπτώματα που οφείλονται στη χαμηλή αιματική ροή όπως αίσθημα νυγμών, αιμωδίες, αδεξιότητα ή άλγος στα δάκτυλα³.

Το φαινόμενο Raynaud διακρίνεται σε: α) πρωτοπαθές ή ιδιοπαθή νόσο Raynaud, στο οποίο δεν υπάρχει σαφής αιτία των αγγειακών αυτών επεισοδίων και β) δευτεροπαθές ή σύνδρομο Raynaud, που εμφανίζεται στα πλαίσια άλλου νοσήματος όπως η σκληροδερμία ή ο συστηματικός ερυθηματώδης λύκος (ΣΕΛ) (πίνακας 1)^{1,2}.

Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου
Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Παρουσιάστηκε στη 39^η Θεραπευτική
Ενημέρωση

Υποβλήθηκε: 15/6/06

ΠΙΝΑΚΑΣ 1. ΑΙΤΙΑ ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΟΥΣ ΦΑΙΝΟΜΕΝΟΥ RAYNAUD⁶

A) Αίτια που απαντώνται σε όλες τις ηλικιακές ομάδες

1. Λοιμώξεις μέσω κρουοσφαιριναιμίας ή ψυχροσυγκολλητινών
2. Φάρμακα (νικοτίνη, αμφεταμίνες, κοκαΐνη, β-blockers, αντινεοπλασματικά φάρμακα, ανοσοτροποποιητικά φάρμακα, κλονιδίνη)
3. Ρευματικά νοσήματα
4. Ενδοκρινικές διαταραχές (π.χ. υποθυρεοειδισμός, φαιοχρωμοκύτωμα)
5. Κακοήθειες
6. Σύνδρομο υπεργλοιοτότητας
7. Διαταραχή του αγγειακού τόνου

B) Αίτια που αφορούν στους ενήλικους, κυρίως

8. Αρτηριακή νόσος
9. Μηχανική βλάβη
10. Αγγειακό τραύμα

Στο πρωτοπαθές φαινόμενο Raynaud, παρά τις ήπιες βλάβες που δυνατόν να υπάρχουν στα αγγεία, η βασική διαταραχή είναι λειτουργική⁴. Πιστεύεται ότι οφείλεται σε υπερβολική αγγειοσυσπαστική αντίδραση, λόγω διέγερσης των α₂ αδρενεργικών υποδοχέων των αρτηριών και των δερματικών αρτηριολίων των δακτύλων, κατά την έκθεση στο κρύο ή στο συναισθηματικό στρες⁵. Στο δευτεροπαθές φαινόμενο Raynaud ο παθογενετικός μηχανισμός ποικίλλει ανάλογα με την υποκείμενη νόσο.

Ο επιπολασμός του φαινομένου Raynaud κυμαίνεται από 1,8% έως 21,1% στις γυναίκες και 0,5% έως 16% στους άνδρες¹. Οι μεγάλες διακυμάνσεις της συχνότητας οφείλονται σε μεθοδολογικές διαφορές των μελετών. Περισσότεροι από 80% των ενηλίκων πασχόντων έχουν πρωτοπαθές φαινόμενο Raynaud¹, 13%, όμως, αυτών μεταπίπτουν σε δευτεροπαθές (αυτοάνοσο νόσημα του συνδετικού ιστού) κατά μέσο όρο σε 10,4 χρόνια⁶. Τα στοιχεία που αφορούν στα παιδιά είναι ελάχιστα¹. Σε μία από τις μεγαλύτερες μελέτες, με 123 παιδιά, μέσος χρόνος έναρξης των συμπτωμάτων ήταν τα 12,3±4,3 χρόνια και μέση ηλικία διάγνωσης τα 13,4±4 χρόνια¹. Η πλειονότητα των παιδιών παρουσίαζε πρωτοπαθές φαινόμενο και δεν υπήρχε στατιστικά σημαντική διαφορά στην ηλικία αυτών με πρωτοπαθές και δευτεροπαθές φαινόμενο Raynaud^{1,7}.

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Κορίτσι, ηλικίας 13 χρόνων, προσήλθε στην κλινική μας με τη διάγνωση του ΣΕΛ, γιατί από οκταμήνου εμφάνιζε φαινόμενο Raynaud, αίσθημα κόπωσης, αρθραλγίες και μυαλγίες.

Η ασθενής ήταν το δεύτερο παιδί, φαινοτυπικά υγιών γονέων, με ελεύθερο κληρονομικό αναμνηστικό. Γεννήθηκε μετά τελειόμηνη κύηση με φυσιολογικό τοκετό και βάρος γέννησης 3.200gr. Η περιγεννητική περίοδος ήταν ελεύθερη.

Στην αντικειμενική εξέταση της εισαγωγής δεν διαπιστώθηκαν παθολογικά ευρήματα, εκτός από ήπια ξηροδερμία και ψυχρά άκρα.

Ο αρχικός αιματολογικός και βιοχημικός έλεγχος ήταν σε φυσιολογικά πλαίσια, με εξαίρεση τις ελαφρά χαμηλότερες από τις αναμενόμενες για την ηλικία της τιμές αιμοσφαιρίνης και αιματοκρίτη. Τα αντιπυρηνικά αντισώματα (ANA) ήταν θετικά σε χαμηλό τίτλο 1/320, με ομοιογενή φθορισμό και η τριχοειδοσκόπηση φυσιολογική με ικανοποιητική πυκνότητα και φυσιολογική αρχιτεκτονική του τριχοειδικού δικτύου, φυσιολογικό δηλαδή αριθμό τριχοειδικών αγκυλών χωρίς ετερογένεια στο σχήμα ή το μέγεθός τους. Ο προσδιορισμός ειδικών αυτοαντισωμάτων ανέδειξε θετικά αντιθυρεοειδικά αντισώματα σε υψηλό τίτλο και έθεσε στην ασθενή μας τη διάγνωση της θυρεοειδίτιδας Hashimoto. Ακολούθησε έλεγχος της θυρεοειδικής λειτουργίας, στον οποίο διαπιστώθηκε μεγάλη αύξηση της TSH με ταυτόχρονη μείωση της T4, εικόνα υποθυρεοειδισμού. Η ασθενής αντιμετωπίστηκε με θυροξίνη και παρουσίασε ύφεση του φαινομένου Raynaud και της υπόλοιπης κλινικής συμπτωματολογίας, όταν η θυρεοειδική της λειτουργία αποκαταστάθηκε σε φυσιολογικά πλαίσια.

Εργαστηριακός έλεγχος

Γενική αίματος: Ht: 37,7%, Hb: 11,6g/dl, MCV: 89fl, λευκά: 5160/mm³, (Π/59, Λ/35, Μ/6%), αιμοπετάλια: 187.000/mm³, ΤΚΕ: 18mm (1^η ώρα), CRP: 0,24mg/L, Coombs άμεση, έμμεση (-)

Βιοχημικός έλεγχος: γλυκόζη: 100mg/dl, ουρία: 23mg/dl, κρεατινίνη: 0,8mg/dl, K: 4,5mmol/L, Na: 143mmol/L, Cl: 101mmol/L, Ca: 9,5mg/dl, P: 4,8mg/dl, Mg: 9mg/dl, SGOT: 22 IU/L, SGPT: 19 IU/L, γ-GT: 8 IU/L, ALP: 495 IU/L, CPK: 37 IU/L, LDH: 164 IU/L, αλδολάση: 3 IU/L, ολικά λευκώματα: 6,8gr/dL, αλβουμίνη: 4,4gr/dL, χοληστερόλη: 180mg/dl, HDL: 58mg/dl, LDL: 108 mg/dl, τριγλυκερίδια: 70 mg/dl, ουρικό οξύ: 4,2mg/dl, χρόνος προθρομβίνης: 10,9", χρόνος θρομβίνης: 12,2", APTT: 33,9", αντιπηκτικό

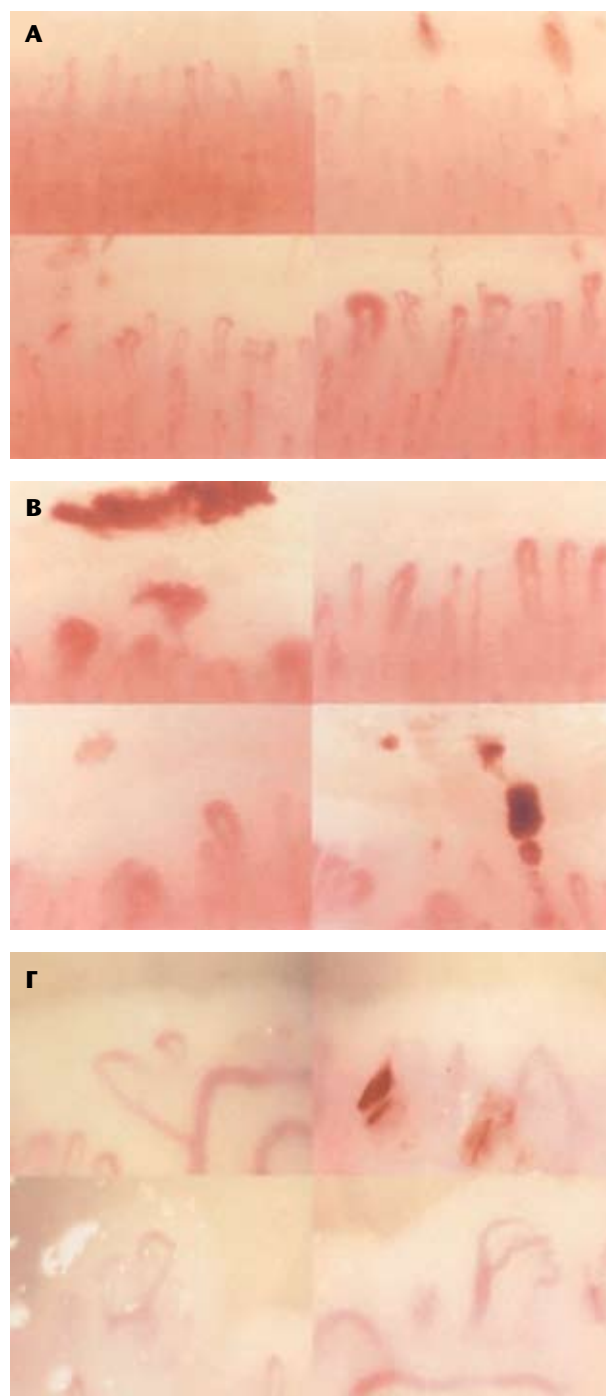
λύκου: (-), ANA: 1/320 (ομοιογενής φθορισμός), αντι-dsDNA, αντι-ENA (URNP, Sm, SSA, SSB), p-ANCA, c-ANCA, ACA (IgM, IgG), αντι-β2GPI (IgM, IgG): αρνητικά, TGHΑ: 1168 WHO U, MHA: 706 WHO U, TSH: 24,61μIU/ml (ΦΤ: 0.6-6,3) T4: 3,86μg/dL (ΦΤ: 5,6-11,7), T3: 134,4ng/DI (ΦΤ: 83-213).

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η διάγνωση του πρωτοπαθούς φαινομένου Raynaud ενισχύεται όταν, όπως στην ασθενή μας, τα επεισόδια είναι συμμετρικά και δεν υπάρχει περιφερική αγγειακή νόσος, γάγγραινα ή ιστική βλάβη^{2,3} (πίνακας 2). Η φυσιολογική τριχοειδοσκόπηση, η απουσία αντιπυρηνικών αντισωμάτων και η φυσιολογική ΤΚΕ αποτελούν τις αναγκαίες προϋποθέσεις από τον εργαστηριακό έλεγχο^{2,3}. Για το λόγο αυτό η τριχοειδοσκόπηση και ο προσδιορισμός των ANA αποτέλεσαν τις πρώτες εξετάσεις που έγιναν στην ασθενή μας μετά την ολοκλήρωση του βασικού αιματολογικού και βιοχημικού ελέγχου.

Η τριχοειδοσκόπηση διενεργείται συνήθως με τη βοήθεια μικροσκοπίου, μετά την έγχυση ελαιώδους υλικού στην περιούχια χώρα και επιτρέπει τη μελέτη του τριχοειδικού δικτύου των δακτύλων². Καθώς ανωμαλίες τριχοειδών εμφανίζονται νωρίς στην πορεία των νοσημάτων του συνδετικού ιστού (για παράδειγμα στην συστηματική σκληροδερμία), η σημασία της διαγνωστικής αυτής μεθόδου είναι μεγάλη⁸. Η φυσιολογική τριχοειδοσκόπηση της ασθενούς μας απομάκρυνε τη διάγνωση της συστηματικής σκληροδερμίας, που αποτελεί μία από τις συχνότερες αιτίες δευτεροπαθούς φαινομένου Raynaud³. Στα αρχικά στάδια της σκληροδερμίας η αρχιτεκτονική και η πυκνότητα του τριχοειδικού δικτύου είναι ικανοποιητικές, παρατηρούνται, όμως, διευρυμένα και ορισμένα γιγάντια τριχοειδή και αιμορραγίες⁸ (εικόνα 1Α). Καθώς η νόσος εξελίσσεται, ελαττώνεται η πυκνότητα, διαταράσσεται η αρχιτεκτονική του τριχοειδικού δικτύου και γίνονται περισσότερα τα γιγάντια τριχοειδή και οι αιμορραγίες (εικόνα 1Β). Στο τελικό στάδιο της νόσου λείπουν τα γιγάντια τριχοειδή και συνήθως οι αιμορραγίες, έχουμε, όμως, πολύ μικρή πυκνότητα και βαριά διαταραχή της αρχιτεκτονικής του τριχοειδικού δικτύου, λίγα δηλαδή διευρυμένα και διακλαδούμενα τριχοειδή⁹ (εικόνα 1Γ).

Η ανεύρεση στην ασθενή μας θετικών ANA δεν συνέβαλε σημαντικά στον αποκλεισμό κάποιων από τα αίτια δευτεροπαθούς φαινομένου Raynaud, καθώς θετικά ANA βρίσκονται κλασικά στο ΣΕΛ, αποτελώντας ένα από τα κριτήρια διάγνωσης της νόσου, αλλά και



ΕΙΚΟΝΑ 1. Τριχοειδοσκόπηση στη σκληροδερμία **Α.** Πρώιμη φάση. **Β.** Ενεργός φάση. **Γ.** Τελική φάση. Euler Imaging Party.

σε άλλα αυτοάνοσα και μη νοσήματα^{9,10} (πίνακες 3,4). Ούτε ο τύπος ανοσοφθορισμού των ANA ήταν διαγνωστικός κάποιου νοσήματος. Ο ομοιογενής ή διάχυτος τύπος ανοσοφθορισμού (εικόνα 2) είναι μη ειδικός και ανευρίσκεται σε πολλά αυτοάνοσα

ΠΙΝΑΚΑΣ 2. ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΠΟΥ ΣΥΝΗΓΟΡΟΥΝ ΥΠΕΡ ΤΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΟΥΣ ΦΑΙΝΟΜΕΝΟΥ RAYNAUD⁶

1. Ασύμμετρη προσβολή
 2. Σοβαρά, επώδυνα επεισόδια με συνοδές ισχαιμικές βλάβες
 3. Σημεία ισχαιμίας εγγύτερα των δακτύλων
 4. Σημεία ή συμπτώματα άλλης νόσου
 5. Παθολογικά εργαστηριακά ευρήματα, ενδεικτικά αγγειακής νόσου ή αυτοάνοσου νοσήματος
-

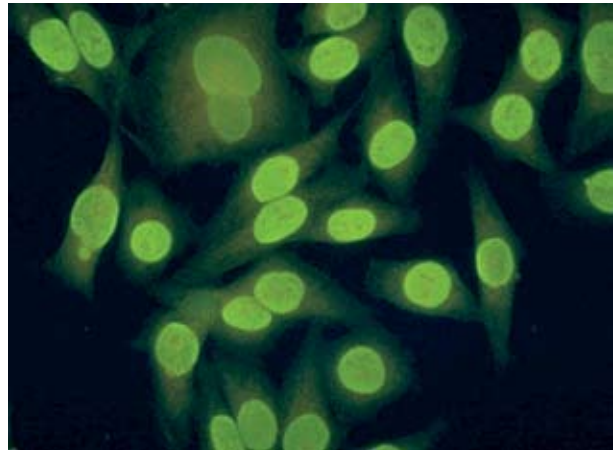
ΠΙΝΑΚΑΣ 3. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΑΝΕΥΡΕΣΗΣ ΘΕΤΙΚΩΝ ΑΝΑ ΣΕ ΑΥΤΟΑΝΟΣΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΕΤΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ⁹

- ΣΕΛ 95-98%
 - Φαρμακευτικός λύκος 100%
 - Μικτή νόσος συνδετικού ιστού 93%
 - Ολιγαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα 40-71%
 - Δερματομυοσίτιδα/πολυμυοσίτιδα 61%
 - Σκληροδερμία 85%
 - Σύνδρομο Sjögren's 48%
-

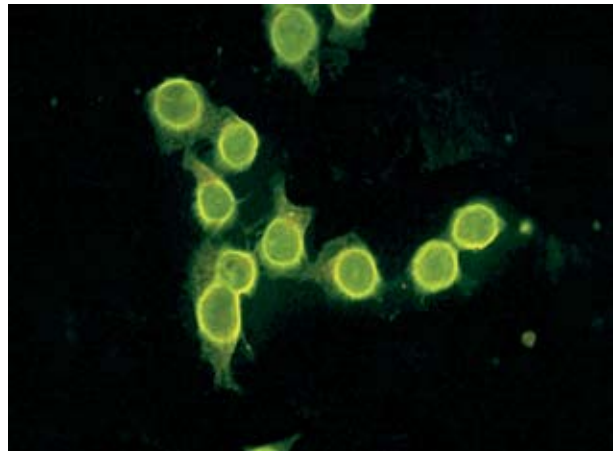
ΠΙΝΑΚΑΣ 4. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΑΝΕΥΡΕΣΗΣ ΘΕΤΙΚΩΝ ΑΝΑ ΣΕ ΑΥΤΟΑΝΟΣΑ ΟΡΓΑΝΟΕΙΔΙΚΑ ΚΑΙ ΑΛΛΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ⁹

- Θυρεοειδίτιδα Hashimoto 46%
 - Νόσος Graves 50%
 - Αυτοάνοση ηπατίτιδα 63-91%
 - Πρωτοπαθής χολική κίρρωση 10-40%
 - Πρωτοπαθής αυτοάνοση χολαγγειίτιδα 100%
 - Πρωτοπαθής πνευμονική υπέρταση 40%
-

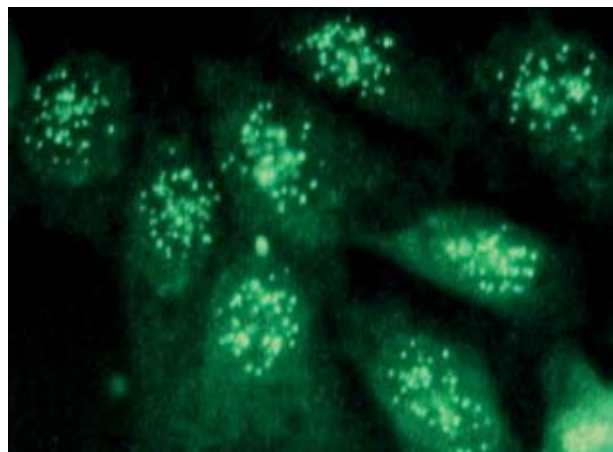
νοσήματα του συνδετικού ιστού, αντίθετα με τον περιφερικό (εικόνα 3), ο οποίος είναι ειδικός για το ΣΕΛ και τον αντικεντρομεριδιακό (εικόνα 4) που είναι ειδικός των αντιγόνων nCENP-A, CENP-B, CENP-C⁶. Στην ασθενή μας ακολούθησε προσδιορισμός ειδικών αυτοαντισωμάτων, γιατί ορισμένα είναι αρκετά ειδικά συγκεκριμένης νόσου προσφέροντας στη διάγνωση και άλλα είναι δείκτες σοβαρών κλινικών εκδηλώσεων, προσδιορίζοντας την πρόγνωση⁶. Με



ΕΙΚΟΝΑ 2. Διάχυτος τύπος ανοσοφθορισμού αντιπυρηνικών αντισωμάτων.



ΕΙΚΟΝΑ 3. Περιφερικός τύπος ανοσοφθορισμού αντιπυρηνικών αντισωμάτων.



ΕΙΚΟΝΑ 4. Αντικεντρομεριδιακός τύπος ανοσοφθορισμού.

τον έλεγχο των ειδικών αυτοαντισωμάτων αποκλείστηκαν η μικτή νόσος του συνδετικού ιστού, καθώς

ΠΙΝΑΚΑΣ 5. ΡΕΥΜΑΤΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΘΥΡΕΟΕΙΔΙΤΙΔΑΣ HASHIMOTO¹³

1. Διάχυτος μυοσκελετικός πόνος
 2. Φαινόμενο Raynaud
 3. Αρθραλγίες, ήπια μη διαβρωτική αρθρίτιδα
 4. Επιφυσιολίσθηση κεφαλής μηριαίου (πόνος στο ισχίο ή το γόνατο)
 5. Μυϊκή αδυναμία
 6. Ψευδοϋπερτροφία μυών (σύνδρομο Kocher-Debrè-Semelaigne)
 7. Σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα
-

τα URNP αυτοαντισώματα ήταν αρνητικά, σε πολύ μεγάλο βαθμό οι ANCA αγγειίτιδες και το αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο^{6,11}. Η ανεύρεση θετικών, σε υψηλό τίτλο, των αντιθυρεοειδικών αντισωμάτων και τα αποτελέσματα του ελέγχου της θυρεοειδικής λειτουργίας ήταν αποδεικτικά θυρεοειδίτιδας Hashimoto με συνοδό υποθυρεοειδισμό¹⁰. Με τη διάγνωση αυτή ερμηνεύτηκαν: α) η αναιμία της ασθενούς μας, δεδομένου ότι ο υποθυρεοειδισμός μπορεί να προκαλέσει ήπια, συνήθως μακροκυτταρική αναιμία και β) οι ρευματικές φύσης εκδηλώσεις της, αφού η θυρεοειδίτιδα Hashimoto μπορεί να συνοδεύεται από ποικιλία ρευματικών εκδηλώσεων¹⁰ (πίνακας 5).

Η διάγνωση του ΣΕΛ δεν μπορούσε να υποστηριχτεί στην παρούσα φάση στην ασθενή μας, γιατί πληρούσε ένα μόνο από τα κριτήρια διάγνωσης - ταξινόμησης του ΣΕΛ (πίνακας 6), ενώ απαιτούνται τέσσερα¹². Ωστόσο, είναι γνωστό ότι στο ΣΕΛ παρατηρείται με αυξημένη συχνότητα αυτοάνοση θυρεοειδοπάθεια και ότι η ανεύρεση αντιπυρηνικών αντισωμάτων προηγείται, μερικές φορές, αρκετά χρόνια των κλινικών εκδηλώσεων της νόσου, οι οποίες επιπλέον, συχνά, δεν εμφανίζονται ταυτόχρονα, αλλά διαδοχικά, σε άλλοτε άλλο χρόνο^{13,14}. Τα παραπάνω καθιστούν απαραίτητη την παρακολούθηση της ασθενούς μας σε βάθος χρόνου.

ΕΠΙΚΡΙΣΗ

Η ασθενής προσήλθε με τη διάγνωση του ΣΕΛ που είχε βασιστεί στο φαινόμενο Raynaud, τις συνοδές ρευματικού τύπου εκδηλώσεις από το μυοσκελετικό σύστημα και τα θετικά αντιπυρηνικά αντισώματα. Οι ρευματικές, όμως, εκδηλώσεις από το μυοσκελετικό δεν είναι παθογνωμονικές του ΣΕΛ, ούτε των αυτοά-

ΠΙΝΑΚΑΣ 6. ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΟΥ ΕΡΥΘΗΜΑΤΩΔΟΥΣ ΛΥΚΟΥ (ACR 1997)¹⁰

1. Εξάνθημα παρειών
 2. Δισκοειδής λύκος
 3. Φωτοευαισθησία
 4. Έλκη στοματικής κοιλότητας
 5. Αρθρίτιδα
 6. Ορογονίτιδα
 7. Νεφρική προσβολή
 8. Προσβολή ΚΝΣ (σπασμοί, ψύχωση)
 9. Αιματολογική προσβολή (αιμολυτική αναιμία, λευκοπενία, λεμφοπενία, θρομβοπενία)
 10. Θετικά αντιπυρηνικά αντισώματα
 11. Θετικά αντιφωσφολιπιδικά ή αντι-DNA ή αντι-Sm αντισώματα
-

ΠΙΝΑΚΑΣ 7. ΡΕΥΜΑΤΙΚΟΥ ΤΥΠΟΥ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΑΠΟ ΤΟ ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΟ ΠΑΡΑΤΗΡΟΥΝΤΑΙ ΣΕ:

- Λοιμώξεις
 - Κακοήθειες
 - Νοσήματα του πεπτικού
 - Ενδοκρινοπάθειες
 - Αιματολογικά νοσήματα
 - Ανοσοανεπάρκειες
 - Διαταραχές μεταβολισμού του ασβεστίου
 - Θησαυρισώσεις
 - Ινομυαλγία
-

νοσων νοσημάτων του συνδεδετικού ιστού γενικότερα. Όπως φαίνεται στον πίνακα 7, απαντώνται σε πολλά νοσήματα της παιδικής ηλικίας όπως λοιμώξεις (π.χ. στη νόσο Lyme, στη λοίμωξη από παρβοϊό Β19), σε κακοήθειες όπως η οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία και το νευροβλάστωμα, στη φλεγμονώδη νόσο του εντέρου, στην αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα κ.α.

Τα αντιπυρηνικά αντισώματα έχουν πολύ καλή ευαισθησία στο ΣΕΛ. Λιγότεροι από 5 στους 100 ασθενείς με ΣΕΛ έχουν αρνητικά αντιπυρηνικά αντισώματα. Τα αντιπυρηνικά αντισώματα, όμως, έχουν χαμηλή ειδικότητα για το ΣΕΛ, αφού όπως φαίνεται στους πίνακες 3 και 4 ανευρίσκονται με μεγάλη συχνότητα θετικά και σε άλλα αυτοάνοσα

νοσήματα του συνδεδετικού ιστού, αυτοάνοσα οργανοειδικά, αλλά και μη αυτοάνοσα νοσήματα, ακόμη και σε φυσιολογικά άτομα.

Ο ΣΕΛ είναι σπάνιο νόσημα. Υπολογίζεται ότι από ΣΕΛ πάσχουν περίπου 4 σε κάθε 100.000 παιδιά. Σε σπάνια νοσήματα, χρήσιμες διαγνωστικά είναι εξετάσεις με υψηλή ευαισθησία, (λίγα δηλαδή ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα) και υψηλή ειδικότητα, (λίγα δηλαδή ψευδώς θετικά αποτελέσματα). Οι δοκιμασίες με υψηλή ειδικότητα, που διαθέτουμε σήμερα, τα ειδικά αυτοαντισώματα, έχουν χαμηλή ευαισθησία, απaráδεκτα δηλαδή μεγάλο ποσοστό ψευδώς αρνητικών αποτελεσμάτων. Δεν μπορούν, συνεπώς, να χρησιμοποιηθούν ανιχνευτικά και είναι χρήσιμα διαγνωστικά μόνο όταν δίνουν θετικά αποτελέσματα.

Είναι λοιπόν σαφές ότι παρά την πρόοδο που έχει γίνει, η διάγνωση των αυτοάνοσων νοσημάτων του συνδεδετικού ιστού εξακολουθεί και σήμερα να είναι κλινική. Βασίζεται στο καλό ιστορικό, τη σωστή κλινική εξέταση και απαιτεί σχεδόν πάντα τον αποκλεισμό άλλων νοσημάτων. Ιδιαίτερα βοηθητικά, παρ' όλα τα μειονεκτήματά τους, είναι όταν υπάρχουν τα κριτήρια διάγνωσης. Συχνά, όμως, η διάγνωση είναι θέμα χρόνου.

Με κλινική εικόνα σπάνια παθολογική και ελάχιστες εργαστηριακές εξετάσεις διαγνωστικά χρήσιμες, η παιδική ρευματολογία απαιτεί συχνά υπομονή, προσεκτική παρακολούθηση των ασθενών για μακρό χρονικό διάστημα και το σθένος να συμβιβάζεσαι με την ασάφεια και την αβεβαιότητα. Παρ' όλα αυτά είναι μια εξαιρετικά ενδιαφέρουσα ειδικότητα, γεμάτη προκλήσεις, που υπόσχεται πολλά στο άμεσο μέλλον.

- αντι-dsDNA: αντισώματα έναντι διπλής έλικας DNA
- αντι-ENA: autoantibodies to the Extractable Nuclear Antigens
- anti-U1 RNP: autoantibodies against small nuclear ribonucleoprotein U1
- c-ANCA: cytoplasmic antineutrophilic cytoplasmic antibodies
- p-ANCA: perinuclear antineutrophilic cytoplasmic antibodies
- CENP-A, CENP-B, CENP-C: πρωτεΐνες που σχετίζονται με το κεντρομερίδιο των χρωμοσωμάτων και υπάρχουν μόνο σε φάση μείωσης και μίτωσης
- ACA (IgM, IgG): αντισώματα έναντι καρδιολιπίνης
- αντι-β₂GPI (IgM, IgG): αντισώματα έναντι β₂ γλυκοπρωτεΐνης

- TGHA: αντισώματα έναντι θυρεοσφαιρίνης
- MHA: αντιμικροσωμιακά αντισώματα θυρεοειδούς

Raynaud's phenomenon and autoimmune thyroiditis

E. Atsali, F. Psychou

(Ann Clin Paediatr 2007, 54(3):274-280)

We describe a 13-year-old girl with Hashimoto's thyroiditis and hypothyroidism who presented with Raynaud's phenomenon, fatigue, arthralgias and myalgias. She was treated with thyroxine and all her symptoms subsided when her thyroid function returned to normal.

Key words: hypothyroidism, autoimmune thyroiditis, Raynaud's phenomenon.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Nigrovic PA, Fuhlbrigge RC, Sundel RP. Raynaud's phenomenon in children: A retrospective review of 123 patients. *Pediatrics* 2003; 111:715-721.
2. Desai TR, Headley R. Raynaud phenomenon: Introduction. *American College of Surgeons. ACS Surgery On Line* 2002. Available from: URL: <http://www.medscape.com>.
3. Wigley FM. Clinical manifestations and diagnosis of the Raynaud phenomenon. In: UpToDate, Rose, BD (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2006.
4. Herrick AL. Pathogenesis of Raynaud's phenomenon. *Rheumatology* 2005; 44:587-596.
5. Wigley FM. Pathogenesis of the Raynaud's phenomenon. In: UpToDate, Rose, BD (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2006.
6. Reichlin M. Measurement and clinical significance of antinuclear antibodies. In: UpToDate, Rose, BD (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2006.
7. Kahaleh B. Raynaud's phenomenon and the vascular disease in scleroderma. *Curr Opin Rheumatol* 2004; 16:718-722.
8. Lisse JR. Raynaud's phenomenon. *Emedicine website* 2006 (cited 2006 May 4). Available from URL: <http://www.emedicine.com/med/topic1993>.
9. Anderson ME, Allen PD, Moore T, et al. Computerized nailfold video capillaroscopy. A new tool for assessment of Raynaud's phenomenon. *J Rheumatol* 2005; 32:841-848.
10. Wiersinga WM. Adult hypothyroidism - Systemic manifestations of hypothyroidism. *Thyroid Disease Manager website* 2004 (cited 2004 Mar 4). Available from: <http://www.thyroidmanager.org/Chapter9/9-frame.htm>.
11. Bermas BL, Erkan D, Schur PH. Clinical manifestations

- and diagnosis of antiphospholipid syndrome. In: UpToDate, Rose, BD (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2006.
12. *Zulian F, Cassidy JT.* The systemic sclerodermas and related disorders. In: Cassidy JT, Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB editors. Textbook of Pediatric Rheumatology. 5th ed. Philadelphia: Saunders 2005; p. 442-471.
 13. *Barclay L.* Autoantibodies typically precede diagnosis of systemic lupus erythematosus. Medscape website, Medscape Medical News 2003; Available from: URL:<http://www.medscape.com>.
 14. *Pyne D, Isenberg DA.* Autoimmune thyroid disease in systemic lupus erythematosus. Ann Rheum Dis 2002; 61:70-72.